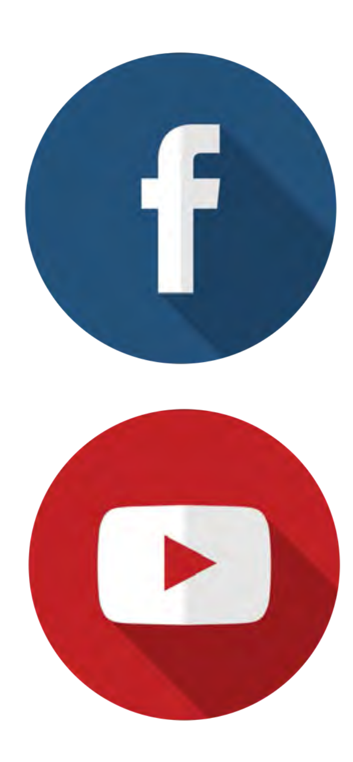
In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful



Copyright disclaimer

"La faculté" is a website that collects copyrights-free medical documents for non-lucratif use.
Some articles are subject to the author's copyrights.
Our team does not own copyrights for some content we publish.
"La faculté" team tries to get a permission to publish any content; however , we are not able to contact all the authors.
If you are the author or copyrights owner of any kind of content on our website, please contact us on: facadm16@gmail.com
All users must know that "La faculté" team cannot be responsible anyway of any violation of the authors' copyrights.
Any lucrative use without permission of the copyrights' owner may expose the user to legal follow-up.





EXEMPLES DE MALADIES AUTOSOMIQUES DOMINANTES : MAD

1. -MALADIE DE HUNTINGTON
2. -NEUROFIBROMATOSE DE VON RECKLINGHAUSEN
3. -ACHONDROPLASIE
4. -HYPERCHOLESTEROLEMIE FAMILIALE
5. -BRACHYDACTYLIE

-CERTAINES PREDISPOSITIONS POUR LES CANCERS

1-HUNTINGTON OU CHORÉE DE HUNTINGTON

affection neurodégénérative héréditaire qui entraîne une altération profonde et sévère des capacités physiques et intellectuelles (destruction des neurones de certaines régions cérébrales).

Elle débute à un âge souvent entre 30 et 50 ans .

Symptômes: Sur le plan moteur : démarche instable, agitation, impatience, tics et mouvements saccadés.
Sur le plan intellectuel: perte du sens de l'orientation, troubles de la mémoire, troubles émotionnels, lassitude, sautes d'humeur, agressivité, repli sur soi…

Cause: Mutation des gènes du bras court du **Chr 4**, augmentation, supérieure à la normale, de codon (CAG) au sein du gène *HD*. En situation **normale**, ce triplet **CAG** se répète **20 fois. Avec** la maladie la répétition de CAG **supérieur à 40 fois** .

Traitement: découvert un triglycéride qui agirait sur le dysfonctionnement du cerveau dans le cas de cette maladie.

2-NEUROFIBROMATOSE DE VON RECKLINGHAUSEN

On a d[redacted] quelques taches de couleur café au lait sur la peau et des nodules (petites tuméfactions dures situées dans la peau) du nom de Lisch.

Symptômes:

La neurofibromatose touche de nombreux organes, principalement la peau (taches) et le système nerveux (pseudo-hernie, petites tumeurs sous-cutanées….).

Cause:

Le gène *NF1* code la protéine **neurofibromine** (2 800 aa) ferait partie de la famille des enzymes hydrolysant la GTP (Guanosine triphosphate), Le gène *NF1* est localisé sur le Ch 17, **50 %** des personnes atteintes c'est le résultat d'une **mutation novo.**

Traitement: la chirurgie peut être recommandée pour les tumeurs douloureuses ou celles qui nuisent au fonctionnement d'un organe important





3-ACHONDROPLASIE

maladie rare liée à la croissance osseuse qui provoque le type le plus commun des troubles de nanisme .

Symptômes:

petite taille, des mains et des membres courts), taille pas plus de 130 cm et, parfois , il existe des complications neurologiques, ces personnes sont d'intelligence normale.

Cause:

la plupart des cas dérivé de mutations spontanées. une mutation du gène FGFR3 situé au niveau du ch 4,ce gène est responsable de la synthèse du récepteur du facteur de croissance des fibroblastes .

Traitement: une équipe de l'Inserm de Nice a expérimenté sur des souris atteintes d'achondroplasie une thérapie basée sur l'**injection de molécules réceptrices de FGF** dans l'organisme.

3-ACHONDROPLASIE



Achondroplasie.
Enfant nain âgé de 7 ans atteint d'achondroplasie.

4- HYPERCHOLESTEROLEMIE FAMILIALE ou HF

une [redacted] »
dès la naissance.

Symptômes:

principale conséquence de cette maladie est une élévation marquée des Taux sanguins de LDL-Cholestérol (généralement **2-6 g/L** dans la forme **hétérozygote** et **6-12 g/L** dans la forme homozygote).

L'examen clinique est généralement pauvre. Il peut toutefois parfois constater la présence **de xanthomes** (petites tuméfactions jaunâtres sous-cutanée consistant, appelés **xanthélasmas** lorsqu'elles affectent les paupières), un arc cornéen, le tout témoignant de dépôts graisseux localisés.

4- HYPERCHOLESTEROLEMIE FAMILIALE ou HF

[redacted]

Cause:

-80% des cas d'Hypercholestérolémie Familiale seraient dus à une mutation au sein de

l'un de ces 3 gènes : le gène LDLR, le gène APOB et le gène PCSK9 ·

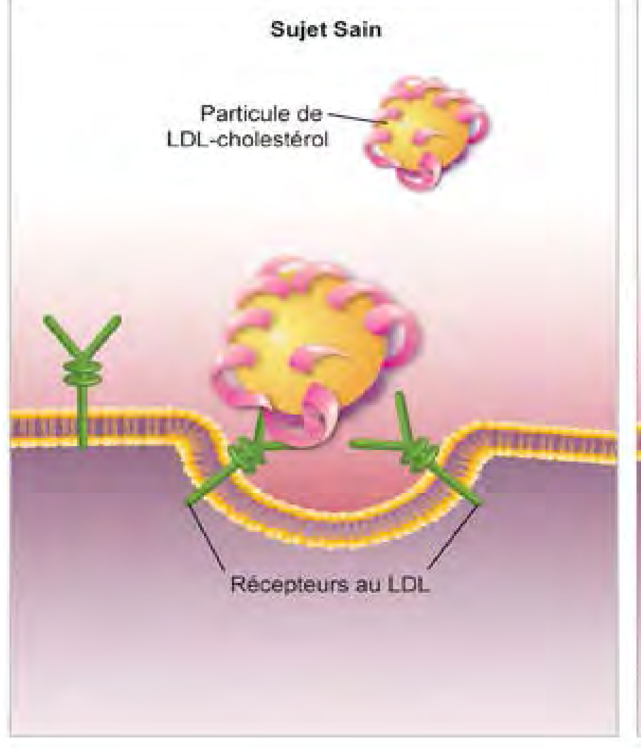
-Dans **20%** des cas, le(s) gène(s) porteur(s) de la mutation responsable de l'HF ne sont pas encore identifiés [8].

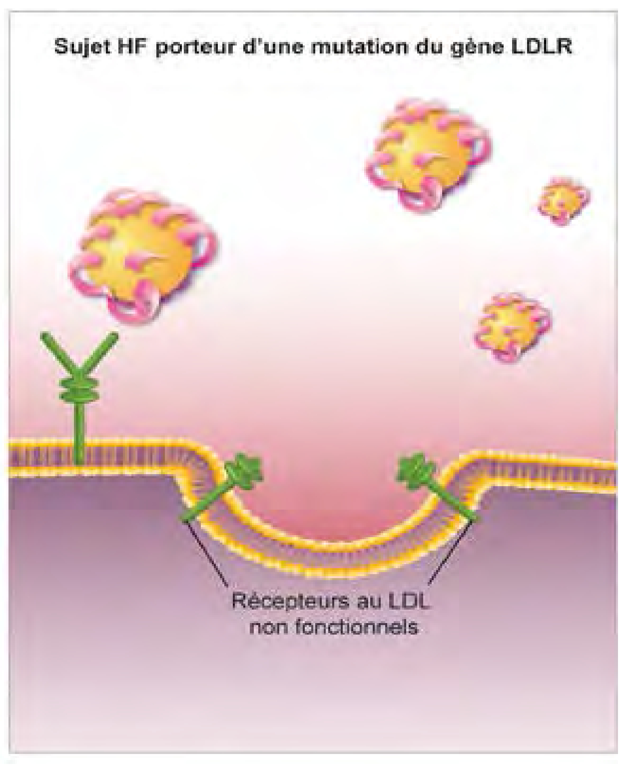
- **Les mutations affectant le gène LDLR plus fréquentes** entraînent des anomalies de production ou de structure des récepteurs au LDL.

Traitement:

Le traitement de référence repose aujourd'hui sur les statines. Ces médicaments permettent de faire baisser les taux de « LDL-cholestérol » dans le sang et ainsi d'abaisser le risque de complications cardiovasculaires des malades.

4- HYPERCHOLESTEROLEMIE FAMILIALE ou HF







5-Brachydactylie

[redacted]



Symptômes: Caractérisé par une mal formation des doigts des mains et pieds. des doigts et des orteils disproportionnément courts.

Cause: la mutation des gènes



Mode de transmission :

- Transmission autosomique dominante
- Létale à l'état homozygote prénatal

Traitement: Brachydactylie est traitable que dans certains cas grâce à une intervention chirurgicale pour la correction est effectuée.

EXEMPLE DE MAR

1. **Fibrose kystique(mucoviscidose).**
2. **Maladie de Tay Sachs.**
3. **Anémie falciforme (drépanocytose).**
4. **Phénylcétonurie.**
5. **Albinisme.**

1-Fibrose kystique(mucoviscidose).

Le terme mucoviscidose est composé de : mucus + viscosité.

Le mucus est une sécrétion produite par les cellules de revêtement des organes creux (comme les bronches, le tube digestif, les canaux du pancréas ou les canaux biliaires du foie).
Le manque de fluidité va entraîner l'obstruction des canaux au niveau de differents organes concernés.(les bronches et canaux digestifs intestin, pancréas, foie), provoquant des troubles digestifs et hépatiques

Symptômes: différentes d'un patient à l'autre, certains sont plus touchés au niveau des poumons (toux à répétitions, des bronchites fréquentes) et d'autres au niveau de l'appareil digestif (insuffisance Pancréatique entraînant des troubles de la digestion).

1-Fibrose kystique(mucoviscidose).

Cause:

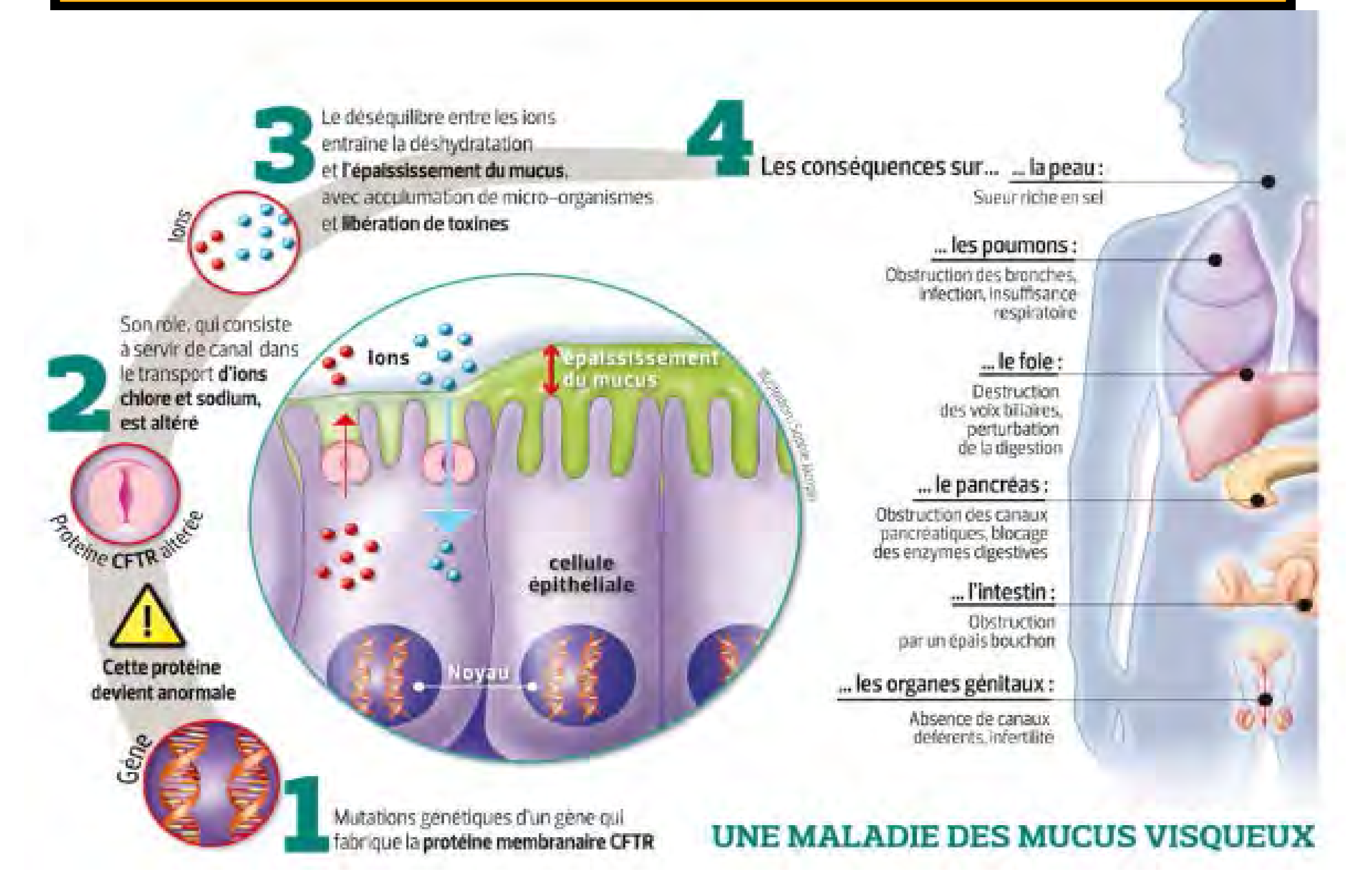
Mutation du gène situe bras long du Ch7 de la protéine CFTR,

Le dérèglement de cette protéine de 1 480 acides aminés participe à l'anomalie du mucus bronchique. D'autres mutations sont possibles et connues (plus de 120).

Traitement:

Traitement médicamenteux de l'encombrement bronchique afin d'améliorer la fonction respiratoire

1-Fibrose kystique(mucoviscidose).



2-Maladie de Tay Sachs.

une maladie neurodégénérative due à un déficit en hexosaminidase provoquant une accumulation du gangliosides GM2.

Symptômes: les lésions nerveuses commence habituellement lorsque le bébé est encore dans l'utérus. les symptômes apparaissent a 3/6 mois, la maladie a tendance à s'aggraver très rapidement, et l'enfant meurt généralement en 4/5ans. Apparition tardive de la maladie, qui touche Les adultes, est très rare. Faiblesse, Sensible aux infections, Perte de vision, Paralysie

Cause: Un gène muté sur le Ch. 15. codant pour la sous-unité alpha de l'hexosaminidase , si les deux parents sont porteurs du gène de tay-sachs, un enfant a une probabilité de 25% de développer la maladie.

Traitement: Il n'y a pas de traitement efficace des antiépileptiques peuvent néanmoins être prescrits. Un traitement qui vise à inhiber la synthèse des gangliosides est à l'étude pour les formes lentement évolutives.

Sur: www.la-faculte.net Espace E-learning pour apprentissage gratuit online Pour utilisation Non-lucrative

3-Anémie falciforme (drépanocytose)-Pléiotropie

Pléiotropie : Il s'agit du **contrôle de plusieurs caractères par un seul gène.** Peuvent avoir comme **effet primaire la synthèse d'une protéine** qui a des **effets multiples** en **agissant à différents niveaux de l'organisme comme** (**protéine de structure**) ou au **début d'une chaine métabolique** (enzyme).

maladies hémolytiques chroniques susceptibles de 3 types d'accidents aigus surajoutés : anémies graves, infections bactériennes graves et accidents ischémiques vaso-occlusifs (AVO) secondaires aux conflits entre les petits vaisseaux et les globules rouges trop peu déformables

Symptômes: chez **les homozygotes** sont Obstruction des vaisseaux, anémie due au taux , faible d'oxygène.

Cause:

elle résulte **d'une anomalie de la chaine β de l'hémoglobine** qui donne l'Hémoglobine anormale forme S (Hs), dont le **taux de l'oxygène diminue**, il s'agit d'une hémoglobine cristallisé sous forme de faucilles :

3-Anémie falciforme (drépanocytose)-Pléiotropie

Mode de transmission Mode de transmission autosomique **récessif**
Létale à **l'état homozygote post- n**

- les homozygotes Hs Hs meurent ra
hétérozygotes portant un allèle nc **ont viables** :
- Il ya un seul **phénotype chez les vi**
donne la forme S quand le taux d une hémoglobine cristallisé sous forme de faucilles

Gamètes	Hs
Hs	Hs Hs [s]Létale
HN	HNHs [N]

Traitement: La transfusion occasionnelle ou programmée reste une modalité thérapeutique essentielle. La principale indication pour la transplantation de moelle osseuse est la présence d'une vasculopathie cérébrale.

4-Phénylcétonurie.

La phénylcétonu[redacted] des anomalies innées du métabolisme,

Symptômes: En l'absence de diagnostic néonatal, les symptômes se développent en quelques mois et peuvent être de très légers à sévères. Ils incluent retard de développement graduel, retard de croissance, microcéphalie, convulsions, tremblements, eczéma, vomissements .

Cause: mutations du gène PAH (12q22-q24.2) codant pour l' hydroxylase de la phénylalanine.

Traitement: La base du traitement est un **régime pauvre** en phénylalanine et un mélange d'acides-aminés pour les formes nécessitant un traitement.

5-Albinisme

Les enfants atteints **d'a**[redacted]ne **couleur de peau** et de cheveux très **claire**, presque **blanche**, due à l'absence de pigments (la mélanine, qui protège la peau des radiations du soleil et donne habituellement un teint plus ou moins coloré variable suivant les individus).

Symptômes: Les personnes atteintes d'albinisme sont appelées **albinos**. Ils présentent des cheveux blancs et des yeux roses tirant sur le violet. Leur vision est moins bonne que celle des autres individus. Ils sont sujets au coup de soleil, et sont sans doute plus souvent atteints par **les cancers de la peau.**

Cause:

C'est une maladie génétique récessive. On en distingue deux formes, l'une **tyrosinase négative** (l'enzyme tyrosinase est inactive) et l'autre **tyrosinase positive**. La forme due à l'absence d'activité de la tyrosinase est la plus grave.

5-Albinisme



